



FMH

FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE
WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA



¿Qué son los
trastornos del
fibrinógeno?

Publicado por la **Federación Mundial de Hemofilia** (FMH) © World Federation of Hemophilia, 2024

Esta publicación fue creada en colaboración con la Asociación Internacional de Médicos y Pacientes sobre el Fibrinógeno (International Fibrinogen Physician and Patients Association).

La FMH alienta la traducción y redistribución de sus publicaciones por organizaciones de hemofilia/trastornos de la coagulación sin fines de lucro con propósitos educativos.

Para obtener la autorización de reimprimir, redistribuir o traducir esta publicación, por favor comuníquese con el Departamento de educación, a la dirección indicada abajo.

Esta publicación está disponible como archivo PDF en la página internet de la FMH: www.wfh.org. También pueden

solicitarse copias impresas adicionales en la página internet de la FMH o a la siguiente dirección:

La FMH no se involucra en el ejercicio de la medicina y bajo ninguna circunstancia recomienda un tratamiento en particular para individuos específicos. La FMH no reconoce, de modo explícito o implícito alguno, que las dosis de medicamentos u otras recomendaciones de tratamiento en esta publicación sean las adecuadas. Por este motivo se recomienda enfáticamente al lector buscar la asesoría de un consejero médico y/o consultar las instrucciones impresas que proporciona la compañía farmacéutica, antes de administrar cualquiera de los medicamentos a los que se hace referencia en esta publicación. La Federación Mundial de Hemofilia no respalda productos de tratamiento o fabricantes específicos; cualquier referencia al nombre de un producto no representa su endoso por parte de la FMH.

Federación Mundial de Hemofilia

1425, boul. René-Lévesque West,
Suite 1200, Montréal
Québec H3G 1T7, CANADA

Tel.: 514 875-7944

Fax: 514 875-8916

Correo-e: wfh@wfh.org

www.wfh.org

Indice

¿Qué son los trastornos del fibrinógeno?2

¿Cuáles son los diferentes tipos de trastornos del fibrinógeno?3

¿Cómo se heredan los trastornos del fibrinógeno?4

¿Cuáles son los signos y síntomas de los trastornos del fibrinógeno?5

¿Cómo se diagnostican los trastornos del fibrinógeno?6

¿Cuál es el tratamiento para los trastornos del fibrinógeno?7

Cuestiones específicas para mujeres, niñas y quienes tienen la posibilidad de menstruar.....9

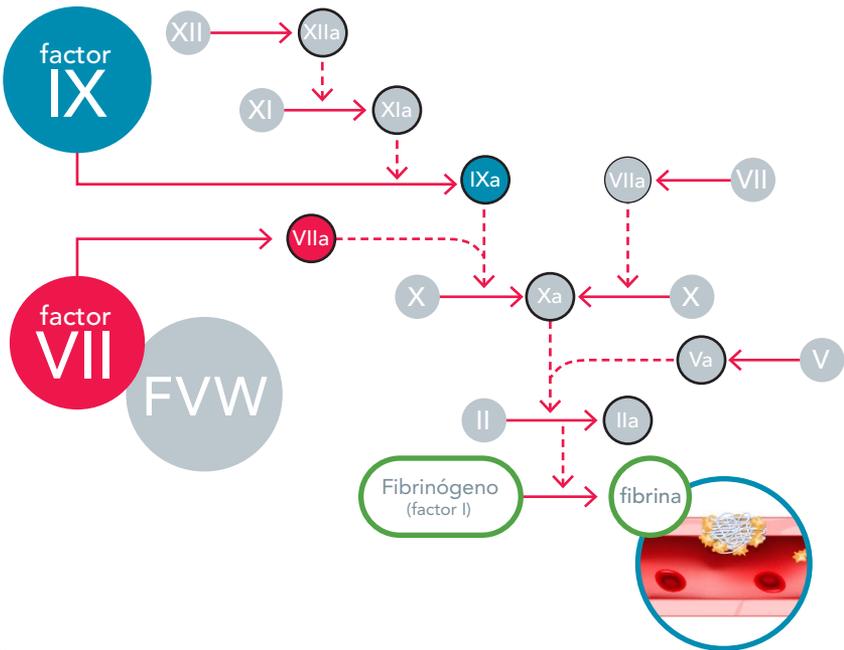
Puntos importantes para personas con trastornos del fibrinógeno 10

¿Qué son los trastornos del fibrinógeno?

Los trastornos del fibrinógeno son trastornos de la coagulación hereditarios y poco comunes que pueden ser leves, moderados o graves. Se calcula que la prevalencia de la forma más grave del trastorno es de 1 en 1,000,000 de personas. Las formas más leves tienen una prevalencia mayor. Tanto hombres como mujeres pueden presentar trastornos del fibrinógeno.

Existen diferentes tipos de trastornos del fibrinógeno. Todos son causados por un problema con la proteína coagulante de la sangre llamada fibrinógeno (también conocida como factor I). Algunas personas con trastornos del fibrinógeno no tienen suficiente fibrinógeno (es decir, presentan un trastorno cuantitativo del fibrinógeno, ya sea hipofibrinogenemia o afibrinogenemia). En otras personas, el fibrinógeno no funciona como debiera (es decir, presentan un trastorno cualitativo del fibrinógeno o disfibrinogenemia). Algunas personas presentan ambos (por ejemplo, el fibrinógeno no funciona como debiera y no se encuentra en concentraciones suficientes, lo que se conoce como hipodisfibrinogenemia).

El fibrinógeno es una proteína coagulante abundante en la sangre. Ayuda a las plaquetas y a otras proteínas coagulantes a aglutinarse para formar el coágulo inicial a fin de detener la hemorragia después de una lesión. Durante la cascada de la coagulación, el fibrinógeno se convierte en fibrina, la cual forma un coágulo estable. Hay quienes consideran a la fibrina como el “andamiaje” que proporciona estructura y soporta al coágulo sanguíneo.



Las personas con trastornos del fibrinógeno podrían presentar mayores hemorragias o podrían formar coágulos anormales (trombosis) debido a las anomalías del fibrinógeno. Algunas personas podrían presentar ambos síntomas.

Las hemorragias pueden variar entre las personas con trastornos del fibrinógeno. Las personas con los casos más graves experimentan episodios hemorrágicos importantes frecuentes, los cuales afectan su calidad de vida. Las personas con casos menos graves podrían no presentar síntomas a menos que sufran una lesión grave o se sometan a cirugías. Algunas personas con trastornos del fibrinógeno podrían no saber que los padecen porque no presentan hemorragias o solamente presentan hemorragias menores, y podrían recibir diagnóstico solamente hasta después de que algún familiar lo reciba.

¿Cuáles son los diferentes tipos de trastornos del fibrinógeno?

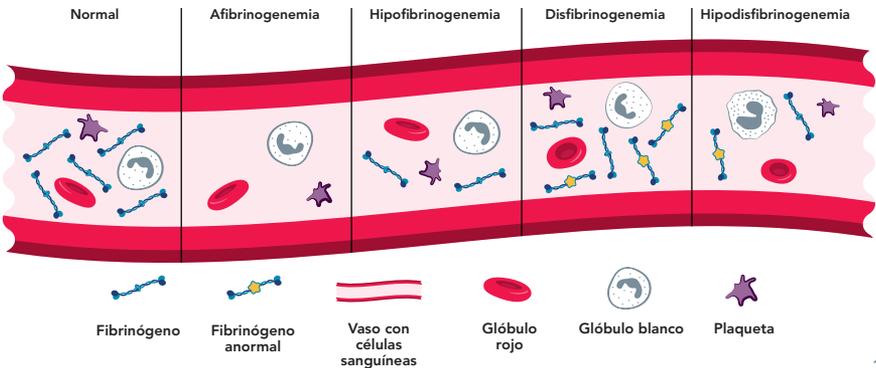
Existen varios tipos y subtipos de trastornos del fibrinógeno y el tratamiento debería adecuarse a cada tipo. Cada tipo de trastorno puede presentarse de forma leve, moderada o grave y puede provocar síntomas específicos. Es importante saber qué tipo de trastorno del fibrinógeno padece una persona porque su tratamiento y patrón hereditario podrían variar.

La **afibrinogenemia** es un trastorno cuantitativo del fibrinógeno; es el menos común y el que presenta la forma más grave. En personas con afibrinogenemia, la ausencia total de fibrinógeno genera hemorragias frecuentes y, algunas veces, la formación de coágulos sanguíneos (si bien el mecanismo es mayormente desconocido, esto podría deberse a coágulos de plaquetas inestables debido a la ausencia de fibrina).

La **hipofibrinogenemia** es otro trastorno cuantitativo del fibrinógeno. En personas con hipofibrinogenemia hay fibrinógeno presente, pero en concentraciones menores a las necesarias para la coagulación normal. Un subtipo de hipofibrinogenemia, llamado *deficiencia de almacenamiento del fibrinógeno* puede causar enfermedad hepática.

La **disfibrinogenemia** es un trastorno cualitativo del fibrinógeno que genera cambios en la estructura del mismo, los cuales podrían afectar su función, incluso si las concentraciones fueran normales. Algunos tipos de disfibrinogenemia pueden incrementar el riesgo de formación de coágulos sanguíneos.

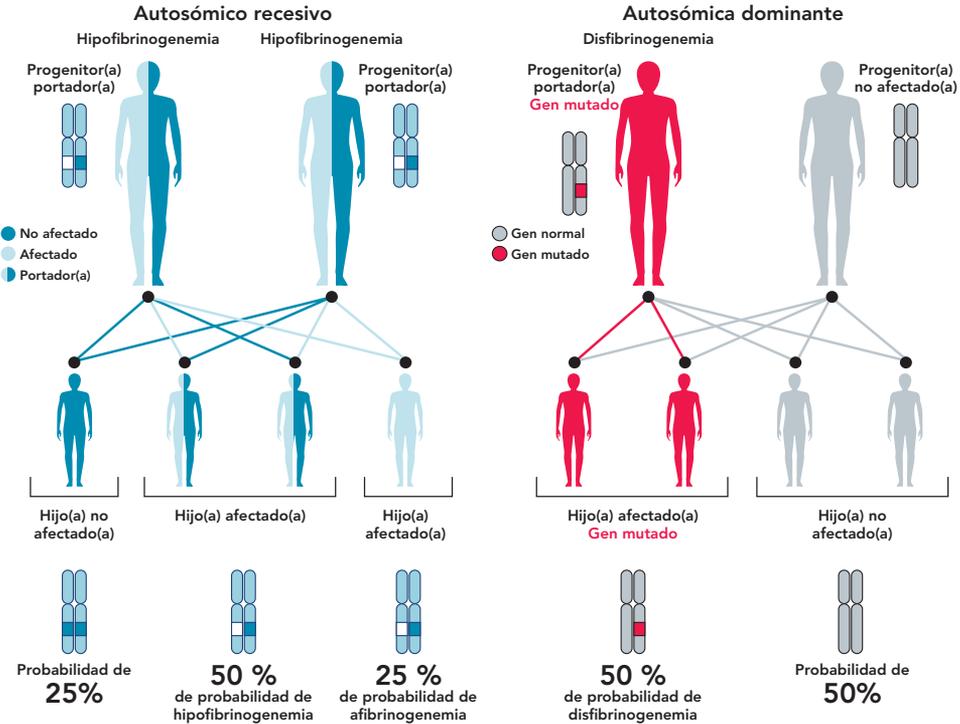
La **hipodisfibrinogenemia** es un defecto combinado que abarca tanto bajas concentraciones de fibrinógeno como cambios en su estructura.



¿Cómo se heredan los trastornos del fibrinógeno?

Los trastornos del fibrinógeno son hereditarios, lo cual quiere decir que se transmiten a través de los genes de los padres a los hijos. Con frecuencia hay un historial familiar de hemorragias, aunque los síntomas podrían variar considerablemente en la misma familia.

Los seres humanos tienen veintitrés pares de cromosomas: veintidós pares de cromosomas autosómicos (también llamados autosomas) y un par de cromosomas sexuales (X o Y). A diferencia de la hemofilia, la cual se debe a variantes o mutaciones genéticas en el cromosoma X, los trastornos del fibrinógeno se deben a variantes o mutaciones genéticas en los autosomas. Cada persona tiene dos genes del fibrinógeno, uno de su padre y otro de su madre. La afibrinogenemia se hereda de manera autosómica recesiva, lo que quiere decir que, cuando ambos progenitores son portadores del gen, existe un 25% de probabilidades de que tengan un(a) hijo(a) con un trastorno del fibrinógeno. La hipofibrinogenemia y la hipodisfibrinogenemia se heredan de manera recesiva. Algunas formas de disfibrinogenemia se heredan de manera recesiva, pero otras formas de disfibrinogenemia se heredan de manera autosómica dominante, lo cual quiere decir que, si solo uno de los progenitores fuera portador del gen, hay 50% de probabilidades de que lo transmita a sus hijos.



¿Cuáles son los signos y síntomas de los trastornos del fibrinógeno?

Los signos y síntomas varían dependiendo del tipo y subtipo del trastorno del fibrinógeno. Las personas con hipofibrinogenemia y disfibrinogenemia podrían presentar pocos o ningún síntoma, mientras que las personas con afibrinogenemia generalmente presentan hemorragias más graves. No obstante, sigue siendo posible que alguien con cualquier tipo de trastorno padezca hemorragias graves o presente hemorragias o formación de coágulos que afecten su calidad de vida. Incluso personas de la misma familia podrían tener síntomas y/o gravedades diferentes.

Los síntomas más frecuentes son los siguientes:

- Hemorragias nasales (epistaxis) frecuentes o prolongadas
- Hemorragias espontáneas en la cavidad oral (particularmente después de cirugías o extracciones dentales)
- Propensión a los moretones y/o moretones de larga duración
- Hemorragias anormales durante o después de lesiones, cirugías o partos
- Hemorragias del cordón umbilical en neonatos*
- Periodos menstruales abundantes o hemorragias durante el embarazo
- Hemorragias prolongadas de cortadas menores o después de tomas de sangre
- Hemorragias después de la vacunación o de inyecciones intramusculares*
- Hemorragias en los tractos gastrointestinal y urinario*
- Hemorragias en articulaciones (hemartrosis) o músculos*
- Hemorragias intraperitoneales por ruptura de quistes ováricos en mujeres o ruptura espontánea del bazo tanto en hombres como en mujeres*
- Hemorragias espontáneas en el sistema nervioso central (cerebro y médula espinal)*
- Formación de quistes óseos (que pueden provocar dolor en los huesos)*
- Retraso en la cicatrización de heridas*
- Hemorragias externas o internas en los ojos*
- Formación de coágulos sanguíneos (trombosis)†

* Especialmente en quienes presentan trastornos graves del fibrinógeno.

† Si bien el mecanismo es mayormente desconocido, esto podría deberse a coágulos de plaquetas inestables causados por la falta de fibrina.

¿Cómo se diagnostican los trastornos del fibrinógeno?

Si su médico sospechara que usted padece un trastorno de la coagulación es importante que lo(a) refiera a un hematólogo especializado en el campo de los trastornos de la coagulación, preferiblemente afiliado a un centro de tratamiento de trastornos de la coagulación y a un laboratorio especializado. El diagnóstico de un trastorno del fibrinógeno se basa en un análisis de sangre.

El análisis abarca la medición de concentraciones de fibrinógeno (antígeno del fibrinógeno) y su actividad. El análisis de actividad del fibrinógeno determina qué tan bien funciona el fibrinógeno, y el análisis de antígeno del fibrinógeno muestra la calidad de fibrinógeno en circulación. Estas pruebas ayudan a su médico a diagnosticar un trastorno del fibrinógeno:

TIPO DE TRASTORNO DEL FIBRINÓGENO	TTPa/TP	ACTIVIDAD DEL FIBRINÓGENO	ANTÍGENO DEL FIBRINÓGENO	DESCRIPCIÓN
Afibrinogenemia	↑	↓↓↓	↓↓↓	Ausencia total de fibrinógeno
Hipofibrinogenemia	↑ ◦ ↔	↓	↓	Menores concentraciones de un fibrinógeno que funciona adecuadamente
Disfibrinogenemia	↑ ◦ ↔	↓	↔ ◦ ↑	Concentraciones normales de un fibrinógeno que no funciona adecuadamente
Hipodisfibrinogenemia	↑ ◦ ↔	↓	↓	Menores concentraciones de un fibrinógeno que no funciona adecuadamente

TTPa: tiempo de tromboplastina parcial activada; TP: tiempo de protrombina.

La medición del antígeno del fibrinógeno se encuentra disponible solo en algunos laboratorios. De no estar disponible, su médico puede realizar otros análisis en su lugar. Algunas veces, para determinar el subtipo de trastorno del fibrinógeno, su médico podría referirlo(a) a pruebas genéticas.

¿Cuál es el tratamiento para los trastornos del fibrinógeno?

Como regla general, todas las personas con trastornos del fibrinógeno deberían ser referidas a un centro de tratamiento de trastornos de la coagulación, en donde un equipo multidisciplinario preparará un plan de tratamiento integral adaptado a su situación y necesidades particulares. El objetivo principal del tratamiento es prevenir o detener hemorragias agudas mediante la administración de tratamientos que apoyen o reemplacen al fibrinógeno, y limitar el riesgo de coágulos sanguíneos.

El tipo de tratamiento dependerá del tipo de trastorno del fibrinógeno, de la gravedad de las hemorragias, del riesgo de la cirugía y de la disponibilidad de productos. Las personas con formas leves de trastornos del fibrinógeno a menudo no requieren tratamiento excepto durante o después de cirugías o trabajos dentales. En personas con afibrinogenemia que tienen historial de hemorragias frecuentes y graves, algunas veces se propone la profilaxis a largo plazo (es decir, la administración periódica de tratamiento).

Hay tres tratamientos para los trastornos del fibrinógeno:

- *Concentrado de fibrinógeno (factor I) derivado de plasma*, que contiene solamente fibrinógeno purificado a partir de donaciones de sangre humana. Este es el tratamiento preferido; sin embargo, no se encuentra ampliamente disponible.
- *Crioprecipitado/crioprecipitado con reducción de patógenos*, que contiene fibrinógeno y otras proteínas coagulantes, derivados de donaciones de sangre humana.
- *Plasma fresco congelado (PFC)/PFC con reducción de patógenos*, que contiene todas las proteínas coagulantes, pero menores cantidades de fibrinógeno, derivados de donaciones de sangre humana.

Como en el caso de todos los medicamentos, estos tratamientos podrían tener efectos secundarios. Las personas con trastornos del fibrinógeno deberían hablar con su médico acerca de los posibles efectos secundarios del tratamiento.

Las hemorragias mucocutáneas y muchos episodios hemorrágicos menores pueden controlarse y prevenirse con fármacos antifibrinolíticos, tales como ácido tranexámico o ácido aminocaproico, los cuales ayudan a prevenir la degradación del coágulo sanguíneo. Los periodos menstruales abundantes en mujeres con trastornos del fibrinógeno pueden controlarse con fármacos antifibrinolíticos o con anticonceptivos hormonales [tales como pastillas para el control de la natalidad o dispositivos/ sistemas intrauterinos (DIU/SIU) liberadores de levonorgestrel] en el caso de mujeres que no desean embarazarse.

Algunas personas podrían correr un mayor riesgo de trombosis (coágulos sanguíneos). En caso de trombosis podría ser necesario un tratamiento con anticoagulantes (adelgazantes de la sangre). Los medicamentos anticoagulantes incrementan el tiempo que tarda la sangre en coagular. Actualmente hay varias opciones de tratamiento disponibles y su médico las abordará con usted. Los síntomas de una trombosis son extremidades dolorosas, enrojecidas o inflamadas, dificultad para respirar o dolor en el pecho. Si tuviera cualquiera de estos síntomas debería buscar atención médica de inmediato para su valoración.

Llame a su centro de tratamiento de trastornos de la coagulación en los siguientes casos:

- Si estuviera embarazada o planea quedar embarazada.
- En caso de traumatismo o si fuera a someterse a alguna cirugía.
- Si fuera a someterse a procedimientos dentales invasivos.
- Si tuviera una hemorragia.
- Si tuviera dolor, inflamación de una extremidad o dolor en el pecho con dificultad para respirar.
- Si tuviera periodos menstruales abundantes.



Cuestiones específicas para mujeres, niñas y quienes tienen la posibilidad de menstruar

Mujeres, niñas y quienes tienen la posibilidad de menstruar y padecen trastornos del fibrinógeno podrían enfrentar desafíos particulares debidos a hemorragias excesivas, especialmente durante la menstruación y el parto.

HEMORRAGIAS MENSTRUALES

Las mujeres con trastornos del fibrinógeno pueden presentar periodos menstruales abundantes (es decir, hemorragias menstruales excesivas o prolongadas). La cantidad promedio de sangre que se pierde durante un periodo "normal" es de 30–40 ml. Una pérdida de 80 ml o más se considera abundante. Si su regla (periodo) durara más de siete días, si cambiara de toalla o tampón con una frecuencia mayor a cada dos horas, si experimentara una sensación de "desbordamiento", o si presentara coágulos mayores al tamaño de una nuez, usted padece hemorragias excesivas. Las hemorragias excesivas también pueden causar deficiencia de hierro. Si sus niveles de hierro estuvieran bajos debería tomar tabletas con hierro o recibir infusiones de hierro a fin de incrementar sus niveles de hierro y evitar la anemia.

EMBARAZO Y PARTO

El fibrinógeno desempeña un papel fundamental en la prevención de hemorragias excesivas durante el embarazo y el parto, y en el mantenimiento de una placenta normal. A las mujeres con trastornos del fibrinógeno debería informárseles y asesorárseles sobre su herencia y sobre los riesgos durante el embarazo y formularse un plan para su manejo con el centro de tratamiento de trastornos de la coagulación. Las mujeres con trastornos graves del fibrinógeno podrían necesitar tratamiento para incrementar las concentraciones de fibrinógeno a lo largo del embarazo. Las mujeres con trastornos leves del fibrinógeno podrían necesitar tratamiento y/o antifibrinolíticos, tales como ácido tranexámico, durante el parto. Después del nacimiento del bebé es normal que se presente una hemorragia similar a la menstruación. Sin embargo, si la hemorragia continuara durante más de seis semanas, podría necesitar tratamiento para incrementar el fibrinógeno o fármacos antifibrinolíticos, y debería comunicarse con su centro de tratamiento de trastornos de la coagulación.

IMPACTO PSICOSOCIAL

Vivir con un trastorno de la coagulación poco común podría tener algunas implicaciones psicosociales para mujeres y niñas. Si se sintiera aislada y avergonzada, particularmente durante sus años de menstruación, y si tuviera preocupaciones relativas a su salud reproductiva y bienestar general, comuníquese con su centro de tratamiento de trastornos de la coagulación.

Puntos importantes para personas con trastornos del fibrinógeno

- Inscríbase a un centro de tratamiento de trastornos de la coagulación cercano a su hogar. El centro le proporcionará información sobre su trastorno, el tratamiento que le fue recetado, e información de contacto que siempre debería llevar con usted.
- Informe a profesores y amigos sobre su trastorno del fibrinógeno y cómo atender las hemorragias que pudieran presentarse.
- Verifique todos los medicamentos con su médico. Algunos medicamentos de venta sin receta deberían evitarse porque interfieren con la coagulación (tales como la aspirina o los fármacos antiinflamatorios no esteroides).
- Al viajar, encuentre y lleve consigo las direcciones y números telefónicos de los **centros de tratamiento de trastornos de la coagulación** (wfh.org/es/encuentre-apoyo-local) de su(s) lugar(es) de destino.
- Si estuviera planeando embarzarse, si tuviera periodos menstruales prolongados o anormales, o si estuviera embarazada y quisiera planear su parto, comuníquese con su centro de tratamiento de trastornos de la coagulación.
- Si tuviera periodos menstruales anormales o prolongados, si sufriera un traumatismo, o si planeara someterse a cirugías o trabajos dentales, comuníquese con su centro de tratamiento de trastornos de la coagulación.
- Las personas con trastornos del fibrinógeno pueden desarrollar síntomas a cualquier edad, los cuales podrían presentarse de diferentes maneras en diferentes grupos etarios (encontrará más información en la sección “¿Cuáles son los signos y síntomas de los trastornos del fibrinógeno?”). Si presentara cualquiera de estos síntomas, comuníquese con su centro de tratamiento de trastornos de la coagulación.
- Las personas con trastornos del fibrinógeno también podrían presentar coágulos al interior de sus vasos sanguíneos. Si tuviera alguna preocupación respecto a un posible coágulo sanguíneo, comuníquese con su centro de tratamiento de trastornos de la coagulación.
- Si presentara hemorragias recurrentes, lleve un registro detallado de las mismas ya que esto podría ayudar a su médico a preparar o actualizar un plan de manejo individualizado.

PERSPECTIVA DE UNA PACIENTE

“Me diagnosticaron afibrinogenemia al nacer. Recibir un diagnóstico temprano permitió a mis padres obtener información de mi hematólogo, lo cual les ayudó a entender las complicaciones de este trastorno. Sin embargo, las complejidades del crecimiento, especialmente siendo mujer, requirieron consultas con otros médicos (ginecólogos, neurólogos, dentistas, ortopedistas) en diferentes etapas de mi vida. A lo largo de los varios episodios hemorrágicos que tuve aprendimos que es imperativo que los médicos trabajen juntos como un equipo multidisciplinario, de manera que todos comprendan la afibrinogenemia y puedan informar cómo adaptar y personalizar tratamientos a fin de garantizar los mejores resultados para mi salud. Desde una perspectiva personal me di cuenta de la importancia de escuchar a mi cuerpo. Todos manifestamos síntomas de manera diferente, de modo que es importante mantenerse atento a lo que el propio cuerpo está tratando de decir, enviando señales cuando algo no está bien. La escucha y la comunicación con los médicos me ha permitido sortear la yuxtaposición de las hemorragias y los coágulos. En última instancia, es posible llevar una vida normal si se da prioridad a la salud propia por encima de todo, si se aceptan las limitaciones que se tienen y si se aprovechan las infinitas posibilidades de lo que puede ser nuestra vida.”

— Joana B.



1425 René-Lévesque Blvd. West
Suite 1200, Montréal
Québec H3G 1T7
CANADA
Tel.: 514 875-7944
Fax: 514 875-8916
wfh@wfh.org
www.wfh.org

